

新生儿遗传代谢病筛查随访专家共识

国家卫生健康委员会临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查室间质评委员会

执笔:欧明才¹ 江剑辉²

¹四川省妇幼保健院新生儿疾病筛查中心,成都 610045;²广东省妇幼保健院新生儿遗传代谢病筛查中心,广州 510010)

通信作者:王治国,Email:zgwang@nccl.org.cn



【摘要】 随访是新生儿遗传代谢病筛查中非常重要的一环,直接影响患儿的检出、确诊和疗效,影响新生儿疾病筛查的工作质量。鉴于我国各地新生儿遗传代谢病筛查有关机构和人员存在着随访不足、认识不尽相同,要求不一致,迫切需要规范有关事宜,国家卫健委临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查室间质量评价专家委员会组织专家经过多次讨论,制定出新生儿遗传代谢病筛查随访专家共识,指导随访工作开展,提高随访工作质量。

【关键词】 新生儿筛查; 随访; 专家共识
DOI:10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2020.04.002

Expert consensus on the follow-up of newborn screening for neonatal genetic and metabolic diseases Committee for Proficiency Testing, Neonatal Genetic Metabolic Disease Screening Center, National Health Commission of China
Ou Mingcai, Jiang Jianhui, Wang Zhiguo
Corresponding author: Wang Zhiguo, Email: zgwang@nccl.org.cn

【Abstract】 Follow-up is a crucial step for the screening of neonatal genetic and metabolic diseases, which can directly influence the detection, diagnosis, efficacy of treatment, as well as the quality of neonatal screening. In view of the lack of follow-up, full understanding, and inconsistent requirement between various agencies and personnel in China, there is an urgent need for standardization. The Committee for Proficiency Testing of the Neonatal Genetic Metabolic Disease Screening Center of the National Health Commission of China has organized the writing of expert consensus for follow-up of neonatal genetic and metabolic disease screening after thorough discussion, with an aim to guide the follow-up work and improve its quality.

【Key words】 Newborn screening; Follow-up; Expert consensus
DOI:10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2020.04.002

新生儿遗传代谢病筛查是公共卫生工作的重要组成部分^[1-4],是预防和控制出生缺陷的一项关键和有效措施。新生儿遗传代谢病筛查系统由检测、随访、诊断、治疗和评估五部分组成^[5]。随访是其中非常重要的一个环节,直接影响患儿的检出、确诊和疗效,影响新生儿疾病筛查的工作质量。鉴于我国目前各地不同程度地存在新生儿遗传代谢病筛查随访认识不够、随访不足或不够及时等情况,加之涉及随访的相关机构和人员众多,认识不尽相同,要求不一致,迫切需要规范随访有关事宜,提高随访工作质量,国家卫健委临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查室间质量评价委员会组织专家经过多轮讨论,达成以下共识。

1 适宜范围

本指南适用于从事新生儿遗传代谢病筛查与诊治的各级各类人员,包括卫生行政主管部门、新生儿疾病筛查中心、市县新生儿疾病筛查管理办公室、各分娩医院、社区卫生服务机构及有关人员。

2 有关术语

随访:通常指对筛查测试结果为阳性或无效标本(洗脱不下)的新生儿采取的行动,确保其及时得到进一步测试,评估筛查效果。对筛查结果阴性的后续跟踪,可以了解筛查的假阴性^[6],也是随访的一个重要部

分。随访的疾病是指目前国内新生儿疾病筛查中心常规开展的传统疾病和串联质谱筛查的新生儿多种遗传代谢病。

确认试验:进行再次筛查试验,确认或排除某一疾病是否存在。确认试验使用的滤纸干血斑是重新采集的血片,而非原始血片。

干预:是指针对新生儿的健康和/或检测结果进行的相关活动。

无效筛查:是指由于标本不合格、没有标本、筛查结果不一致或不明确、患者信息不完整等问题,导致无法按照既定标准完成筛查试验。

失访:接收到无效标本或试验结果超出正常值范围,但无法完成后续的随访检测工作^[6]。

新生儿遗传代谢病筛查系统:是指新生儿遗传代谢病筛查的有关各方,包括卫生行政主管部门、新生儿疾病筛查中心、市县新生儿疾病筛查管理机构、各分娩医院、社区卫生服务机构、新生儿父母和家庭等一起合作,确保辖区所有新生儿进行新生儿遗传代谢病筛查,使那些诊断为筛查疾病的患儿能够得到适当治疗随访的服务体系。

重复筛查:原始血片的筛查结果无效或出现阳性结果时根据既定标准进行的重复筛查。

常规第二次筛查:在新生儿出生后一段时间(通常是出生后至两周)进行第二次筛查,作为所有新生儿遗传代谢病筛查实施方案的一部分。

筛查结果:

筛查阴性:筛检的结果是阴性,只是说明发病概率低,不表明以后不会发病。

筛查阳性:筛检的结果表明存在患病的可能性,需要对新生儿进一步的检查确诊。

筛查假阴性:筛查结果为阴性,确诊检查为阳性(或一段时间后症状出现)。

筛查假阳性:筛查结果为阳性,确诊检查为阴性。

筛查试验:对特定人群(新生儿)进行的测试,以检测筛查疾病的发病风险。

有效的筛查试验:根据新生儿筛查疾病的标准操作流程检测标本得到的结果,符合行业标准且被大家认可,以筛查阴性或筛查阳性出现在检测报告中。

3 随访类型^[7]

3.1 短期随访(short-term follow-up, STFU) 是指出生后头几天到几周内,因样本不合格、筛查无效或筛查结果呈阳性后而采取的所有行动^[8]。目的是确保所有新生儿接受有效的筛查试验,筛查结果呈阳性的新生儿能够得到明确的诊断和适当的治疗(图 1)。

STFU 开始于新生儿筛查结果被告知阳性,或者标本被视为无效之时。当筛查阳性的新生儿诊断明确,接受治疗或者确诊检查排除筛查疾病时,STFU 结束。缩短 STFU 时间、改进 STFU 程序、尽早诊断和治疗患儿,对于改善儿童遗传代谢性疾病(IMD)的临床结果至关重要^[9-10]。

3.2 长期随访(long-term follow-up, LTFU)

LTFU 是指新生儿通过新生儿遗传代谢病筛查被诊断出患有某种疾病后发生的所有活动,包含了已确诊和待确诊病人的所有活动,包括病例转介、确诊检查、诊断鉴别、治疗随访、效果评估等情况^[11-12]。对临床诊断的病例或新生儿遗传代谢病筛查系统之外的病例要进行建档管理和 LTFU。LTFU 有助于确定新生儿遗传代谢病筛查项目是否实现了其预防死亡和降低发病率的基本目标,特别是对于那些仍然不确定和早期无法临床识别的疾病,通过筛查治疗是否对患者产生有益结果。规范 LTFU 有助于促进随访的后续工作,通过监测指标的质量改进,促进健康情况的改善,提高医疗护理质量。

3.3 STFU 可以根据筛查结果分为紧急和非紧急情况,以判断病情是否可能危及新生儿生命。如果属于紧急情况需要立即处理,并做好相关记录。特殊情况的处理方案由辖区新生儿筛查管理办公室或新生儿疾病筛查中心制定。

4 随访模式

4.1 集中跟踪随访 是首选的随访模式,由专职随访人员负责与各级助产机构和/或新生儿父母联系,告知结果并进行后续监督管理。

4.2 非集中跟踪随访 在没有专职随访人员的情况下,STFU 的责任将由各助产机构、新生儿疾病筛查管理办公室和新生儿家长共同承担。

4.3 不论哪种随访模式,积极随访是必要的,每个随访参与者都应该为后续随访制定一个流程图,明确每一步骤的负责人及具体细节。图 2 是新生儿遗传代谢病筛查随访流程图。

5 随访参与者及责任

5.1 主管部门 是各级卫生行政部门,其职责是建立辖区新生儿遗传代谢病筛查的监督管理体系,组织辖区医疗机构开展新生儿遗传代谢病筛查工作,制定辖区新生儿遗传代谢病筛查召回工作制度。

5.2 新生儿疾病筛查中心、各级新生儿疾病筛查管理办公室 协助辖区卫生行政部门组织实施新生儿遗传代谢病筛查工作,界定所有参与者的角色和责任,建立

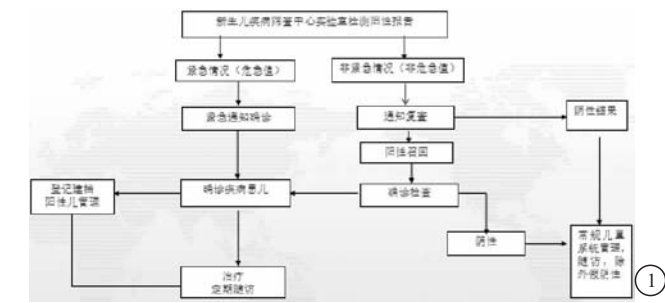


图 1 新生儿遗传代谢病筛查阳性儿确诊流程

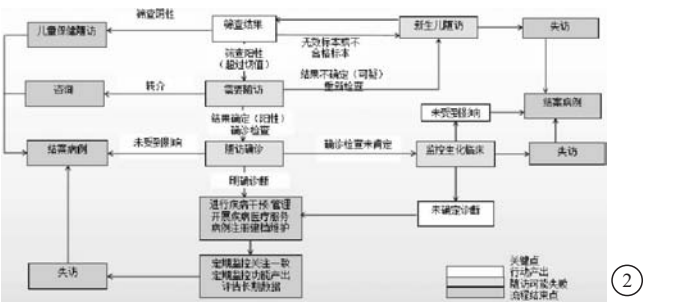


图 2 新生儿遗传代谢病筛查随访流程

筛查后续随访、质量保证和计划评估系统,制定新生儿筛查疾病随访方案,落实专兼职人员做好召回随访工作。

5.3 分娩医院

5.3.1 分娩医院对不合格样本和无效筛查标本应在 24 小时内进行标本重新采集及递送,对筛查阳性儿应在 24 小时内通知复查或确诊。在需要随访时,他们应该与新生儿父母或监护人联系,提供准确及时的信息。所有与筛选、跟踪随访和结果相关的活动都应该有记录,并向辖区新生儿疾病筛查管理办公室提供信息反馈。

5.3.2 分娩医院对于各种原因(如早产儿、低体重儿、正在治疗疾病新生儿、提早出院或因转院等)未住院期间采血者,应给新生儿家长发放延迟(缓)采血通知单,告知监护人新生儿须在生后 48 小时至 7 天内(无特殊情况一般不超过出生后 20 天)回分娩医院补采足跟血进行新生儿遗传代谢病筛查。

5.3.3 分娩医院作为新生儿遗传代谢病筛查采血机构,在遇到非住院分娩新生儿时,应告知其父母、监护人在其出生 48 小时后到分娩医院采集足跟血进行新生儿遗传代谢病筛查。

5.4 社区卫生服务机构 有责任配合分娩医院、市县新生儿筛查管理办公室做好新生儿遗传代谢病筛查随访工作,做好有关记录及信息反馈。在进行日常儿童医疗保健服务工作中开展筛查阴性儿童的随访工作;发现疑似筛查的遗传代谢性疾病时在应 24 小时内转介到辖区小儿遗传代谢病专科医生处,确诊检查后确定是否为新生儿遗传代谢病筛查假阴性。

5.5 随访人员 新生儿疾病筛查中心、市县新生儿疾病筛查管理办公室、各分娩医院都应设置随访人员。随访人员的主要职责是对筛查阳性或无效筛查结果者进行有效沟通,给出进一步的检查指导,并确保 24 小时内解决相关问题,所有的行动都应有详细记录,以便追踪。工作人员应当具有与医学相关的中专以上学历,从事医疗保健工作 2 年以上,经过新生儿遗传代谢性疾病筛查相关知识和技能培训,持证上岗,对检测情

况有充分的了解^[13]。

5.6 新生儿父母和监护人 新生儿父母、监护人与社区卫生服务机构、分娩医院合作,确保新生儿遗传代谢病筛查随访顺利开展。合作包括新生儿父母、监护人仔细阅读和理解分娩医院提供的新生儿遗传代谢病筛查的健康教育材料,提供父母、监护人正确的联系信息,在发现异常时配合重复筛查或筛查确诊,遵守患病新生儿的治疗管理规程等。

5.7 小儿遗传代谢病专科医生 小儿遗传代谢病专科医生的职责包括与各级随访人员合作,对筛查阳性儿进行及时的确诊检查、诊断治疗、随访评估,给患儿家长提供筛查疾病健康教育等。

6 随访制度^[13]

6.1 随访人员可以依托辖区妇幼保健网络进行召回、追踪随访。

6.2 随访人员接到新生儿筛查中心实验室的样本不合格、筛查无效或筛查结果呈阳性的通知或报告后,可采用各种方式(电话、短信或书面等)立即通知新生儿父母、监护人到原分娩医院或新生儿疾病筛查中心及时进行重采、复查或确诊,尽早明确筛查结果或明确诊断,对确诊者给予治疗。

6.3 因地址不详或拒绝随访等原因而失访者,须注明原因,做好备案工作。

6.4 每次通知随访均须详细记录,相关资料至少保存 10 年。

7 随访范例

7.1 无效/不合格标本 当筛查实验室接收到无效/不合格的标本或实验出现异常时,需要在 24 小时内随访分娩机构,重新接收新鲜样本和/或快速复检,明确实验结果并进行监测随访。

7.2 紧急(高风险)结果随访(需要直接确诊的阳性儿) 筛查实验室人员和随访人员发现有高危筛查检测结果(危急值)时应做出紧急反应^[14],立即联系父母、监护人或相关医疗机构,告知新生儿存在某种筛查

疾病可能性很高,要求对新生儿进行紧急临床评估和快速确诊检查,整个过程中的所有细节都详细记录。

7.3 非紧急结果随访(需要重新召回的可疑阳性儿)

筛检试验结果是非紧急随访情况,即没有生命危险,或者考虑到时间因素,可以确认初次的检测结果可疑,不会对新生儿立即造成不必要的风险,则后续方案是重新召回筛查样本,以确认或排除初次的筛查结果。积极的随访应在 1 个工作日内完成可疑阳性儿通知,5 个工作日内完成召回工作。

7.4 携带者随访 新生儿筛检试验后进行的确诊检查可发现一些筛查疾病的基因携带者。携带者一般不会作为一个常规对象进行随访。但应报告携带者状态,告知携带者状况一般不会造成伤害,如何获得后续的遗传咨询服务。

7.5 短期随访几个特例

7.5.1 未筛查的新生儿 分娩医院出现父母拒绝新生儿筛查的情况时,应该有程序来确保父母知道新生儿遗传代谢病筛查的重要性,且他们拒绝筛查的意愿被放在医疗记录中,减少医院未筛查的风险,必要时向所属新生儿疾病筛查中心或卫生行政主管部门报告。

社区卫生服务机构发现有非住院分娩新生儿时,应告知父母、监护人在其出生 48 小时后到附近分娩医院进行新生儿遗传代谢病筛查,做好有关记录,追踪结果。

7.5.2 早产儿/病患儿^[15] 早产儿和病患儿比足月健康新生儿更容易出现筛查假阳性和假阴性结果。这些新生儿的筛查和随访应结合早产儿、病患儿状态与筛查项目的影响因素综合分析检测结果,必要时在其计算胎龄足月、疾病康复后实施常规第二次筛查,保证检测结果的准确性。

7.5.3 特殊新生儿的随访 (1)对于有筛检疾病家族史的新生儿,诊断确诊检查与筛检标本采集同时进行,一旦确诊不等筛检结果尽早进行干预;其他例行的、必要的筛查都要一一完成。(2)因病转院的新生儿,明确由分娩医院负责落实转院新生儿的新生儿遗传代谢病筛查有关事宜。(3)对于被寄养、被收养的新生儿,或搬到或居住在筛检管辖范围之外的新生儿,在筛检阳性结果或筛检标本无效时需要原采血机构随访人员落实随访工作,追踪结果。(4)有特殊生物危险因素的新生儿可能需要长期或特殊的随访,如有听觉危险因素、梅毒或艾滋病的新生儿可能需要定期随访。

7.5.4 失访 对随访无法完成的新生儿,在随访病例没有结案之前,应评估随访流程是否按规定完成,是否尽力联系患儿家长或监护人。然后根据新生儿疾病筛查项目关于特殊情况的规定,对失访的病例进行结案,

并书面形式通知分娩机构和社区卫生服务机构该病例的随访结束。辖区卫生行政部门或新筛管理办公室应定期审查失访的案例,以确定造成失访的原因以及是否需要更改随访方案。

7.6 随访报告、文档和交流

7.6.1 书面程序 新生儿疾病筛查中心、市县新生儿疾病筛查管理办公室和分娩医院都是新生儿遗传代谢病筛查的随访机构,应制定随访程序,要求简明扼要,包括随访什么,谁随访,怎样随访,什么时间随访等;拟定随访可能遇到情况的应急方案,包括如何处理失访的病例等。随访程序应在实施前经新生儿遗传代谢病筛查专家委员会审查同意,并在必要时更新。

7.6.2 交流 随访沟通在新生儿疾病筛查中心、市县新生儿疾病筛查管理办公室、分娩医院和新生儿父母之间进行^[16],要求快速准确的信息交流。随访人员应对筛查疾病知识有充分了解,以便能够及时的向家长传递准确的信息。

7.6.3 报告 检测阳性结果的报告方式与干预的紧迫性一致。如果有高度紧急的阳性结果,随访人员应立即进行随访干预,包括周末和节假日。紧急行动的通知应按“故障安全”报告,除打电话外,还附上给分娩医院的书面或电子通知。非紧急阳性结果,按程序规定,通过信件、电子方式或其他常规通信方式通知。如果上述步骤没有效果,新生儿疾病筛查中心有必要与家长直接联系。

对于所有筛查阳性结果,应在 24 小时内反馈给市县新生儿疾病筛查管理办公室和分娩医院,确认他们收到反馈报告。

7.6.4 监测和记录 新生儿遗传代谢病筛查随访人员应积极跟踪和记录所采取的行动,直到随访问题得到解决。采取行动的频率和迫切性依据在未干预情况下筛查阳性儿可能受影响的最早年龄,并及时告知家长。随访信息是保密的,随访记录应保持更新,包括诊断、治疗/干预变化情况等。

7.6.5 信息系统 新生儿遗传代谢病筛查信息系统应便于对筛查阳性或无效标本结果的新生儿进行全面跟踪;当需要采取后续随访行动时,系统有警示提醒,提供筛查阳性或无效标本随访的详细记录,自动生成各类报告和信件,为那些诊断患有某种筛查疾病的新生儿提供详细的检测资料。系统还应给各市县卫生行政部门提供所需的统计数据,考虑与其他数据库链接,评价和比较后续随访活动^[17]。

随访信息需要长期的在线存储、备份保护、信息保密与安全管理。

8 教育

8.1 新生儿父母 分娩医院在得知新生儿某个筛查项目阳性结果时,随访人员应向新生儿父母提供更多关于该筛查疾病相关的知识信息,包括疾病临床表现,如何检测确诊,对小孩生长发育及智力发育有无影响,确认筛查结果的过程和时间,以及在确诊结果之前是否需要干预措施,确诊后如何治疗随访等,取得新生儿父母的理解和配合。

8.2 分娩医院 分娩医院有关人员需要定期接受市县新生儿疾病筛查管理办公室组织的新生儿遗传代谢病筛查有关的知识和技能培训,了解新进展,确保所有新生儿都能按照既定方案进行筛查,满足新生儿遗传代谢病筛查项目不断更新和变化的需求。

8.3 新生儿遗传代谢病筛查人员 新生儿疾病筛查的质量高度依赖从事筛查实验室和后续随访人员的专业知识。随访人员和实验室人员定期参加新生儿遗传代谢病筛查有关培训班、学术交流会,可以更新专业知识,加强同行交流联系,吸取先进经验,不断改进工作。

9 随访质量的评估和质量保证

对假阳性结果的持续监测和评估以及对所有已知晚期诊断病例(“漏诊病例”)的仔细评估^[18]是维持筛查检测项目参考范围的关键因素。假筛查阴性和假筛查阳性结果的出现有多种原因,包括生物学原因 NSS 内部的变化、测试方法/程序的限制、沟通或其他问题。两者之间存在一定的相互依赖关系,一般来说,筛选灵敏度越高,筛选特异性越低,反之亦然。为了评估筛查假阴性结果的风险及其原因,筛查项目应积极利用辖区妇幼卫生网络和信息报告系统,寻找在新生儿遗传代谢病筛查系统之外诊断的病例^[19]。所有晚期诊断病例都应进行回访追究和系统审核,以在必要时更改完善新生儿筛查工作流程。假阳性结果可能会对父母和整个新生儿遗传代谢病筛查系统产生不利影响,需要进行进一步的评估,包括重新采血筛查。应监测假阳性率、假阴性率,并采取措施尽可能降低假阳性率和假阴性率。

随访需要进行持续评价,包括在整个新生儿遗传代谢病筛查系统质量保证计划中^[20-21],下列项目可作为新生儿遗传代谢病筛查系统后续随访监测、评估项目:

指标:通过有效筛查试验的新生儿数量和百分比、从分娩机构得到测试结果的时间、从得到测试结果到诊断和治疗的时间、出现无效筛查(洗脱不下)的数量和百分比、需要后续随访行动的数量和百分比、新生儿

失访的数量和比例。
确诊病例报告:了解诊断的可靠性,确认过程中的问题等情况

10 新生儿遗传代谢病筛查专家委员会

新生儿遗传代谢病筛查专家委员会向卫生行政主管部门提供新生儿遗传代谢病筛查系统建设的意见,参与新生儿遗传代谢病筛查方案的制定、实施,提出新生儿遗传代谢病筛查有关技术规范的建议,评价新生儿遗传代谢病筛查各个环节的质量,包括评估随访质量指标、筛查目标是否实现^[22]。

参与制订本共识的单位及人员(按单位首字拼音排序):北京医院国家老年医学中心/国家卫生健康委临床检验中心/中国医学科学院老年医学研究所(王治国、何法霖、王薇);重庆医科大学附属儿童医院(邹琳、余朝文);福建省新生儿疾病筛查中心(朱文斌);广东省梅州市新生儿疾病筛查中心(黄烁丹);广东省妇幼保健院、广东省新生儿遗传代谢病筛查中心(江剑辉);广西壮族自治区妇幼保健院(范歆);贵州省疾病预防控制中心妇幼保健所(张宏红);海南省妇幼保健院新生儿疾病筛查中心(王洁);湖北省妇幼保健院医学保健部(王维鹏);湖南省妇幼保健院(唐华);江苏省徐州市妇幼保健院(顾茂胜);山东省青岛市妇女儿童医院(李文杰);山东省青岛大学附属医院(刘世国);山东省妇幼保健院(周玉侠);陕西省妇幼保健院新生儿疾病筛查中心(强荣);上海市儿童医院新生儿疾病筛查中心(田国力);上海交通大学医学院附属新华医院(韩连书);四川省妇幼保健院新生儿疾病筛查中心(欧明才);云南省妇幼保健院(顾苑茜);浙江大学医学院附属儿童医院(曲一平、尚世强);浙江宁波市妇女儿童医院(陈意振);郑州大学第三附属医院(河南省妇幼保健院)新生儿疾病筛查中心(赵德华)

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参 考 文 献

[1] Loeber JG, Burgard P, Cornel MC, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result[J]. J Inherit Metab Dis, 2012, 35(4): 603-611. DOI: 10.1007/s10545-012-9483-0.

[2] Mak CM, Lee HC, Chan AY, et al. Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update[J]. Crit Rev Clin Lab Sci, 2013, 50(6): 142-162. DOI: 10.3109/10408363.2013.847896.

[3] Kanungo S, Patel DR, Neelakantan M, et al. Newborn screening and changing face of inborn errors of metabolism in the United States[J]. Ann Transl Med, 2018, 6(24): 468. DOI: 10.21037/atm.2018.11.68.

[4] ACOG Committee Opinion No. 778 Summary: Newborn Screening and the Role of the Obstetrician-Gynecologist[J]. Obstet Gynecol, 2019, 133(5): 1073-1074. DOI: 10.1097/AOG.0000000000003246.

[5] Kim S, Lloyd-Puryear MA, Tonniges TF. Examination of the communication practices between state newborn screening programs and the medical home[J]. Pediatrics, 2003, 111(2): E120-126. DOI: 10.1542/peds.111.2.e120.

[6] 国家卫生计生委临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查实验室专家组. 新生儿遗传代谢病筛查质量指标共识[J]. 中华检验医学杂志, 2017, 40(5): 352-355. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2017. 05. 005.
Expert Group of Neonatal Genetic Metabolic Disease Screening Laboratory, Clinical Testing Center of National Health and Family Planning Commission. Consensus on quality index of neonatal genetic metabolic disease screening[J]. Chin J Lab Med, 2017, 40(5): 352-355. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2017. 05. 005.

[7] Sontag MK, Sarkar D, Comeau AM, et al. Case definitions for conditions identified by newborn screening public health surveillance[J]. Int J Neonatal Screen, 2018, 4(2): 16. DOI: 10. 3390/ijns4020016.

[8] CLSI. Newborn Screening Follow-up; Approved Guideline—Second Edition. CLSI. document NBS02-A2[S]. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2013.

[9] Hinton CF, Neuspiel DR, Gubernick RS, et al. Improving newborn screening follow-up in pediatric practices: quality improvement innovation network[J]. Pediatrics, 2012, 130(3): e669-675. DOI: 10. 1542/peds. 2011-2920.

[10] Viall S, Jain S, Chapman K, et al. Short-term follow-up systems for positive newborn screens in the Washington Metropolitan Area and the United States[J]. Mol Genet Metab, 2015, 116(4): 226-230. DOI: 10. 1016/j. ymgme. 2015. 11. 002.

[11] Berry SA, Lloyd-Puryear MA, Watson MS. Long-term follow-up of newborn screening patients[J]. Genet Med, 2010, 12(12 Suppl): S267-268. DOI: 10. 1097/GIM. 0b013e3181fea476.

[12] Singh RH, Hinman AR. Newborn dried bloodspot screening: long-term follow-up activities and information system requirements[J]. Genet Med, 2010, 12(12 Suppl): S261-266. DOI: 10. 1097/GIM. 0b013e3181fe5f6c.

[13] 中华人民共和国卫生部. 苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症诊治技术规范[J]. 中国儿童保健杂志, 2011, 19(2): 190-191. Ministry of health of People's Republic of China. Technical specifications for the diagnosis and treatment of phenylketonuria and congenital hypothyroidism[J]. Chin J Child Health, 2011, 19(2): 190-191.

[14] Sykut-Cegielska J, Gradowska W, Piekutowska-Abramczuk D, et al. Urgent metabolic service improves survival in long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency detected by symptomatic identification and pilot newborn screening[J]. J Inherit Metab Dis, 2011, 34(1): 185-195. DOI: 10. 1007/s10545-010-9244-x.

[15] CLSI. Newborn Screening for Preterm, Low Birth Weight, and Sick Newborns; Approved Guideline. CLSI document NBS03-A[S]. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2009.

[16] Held PK, Rice GM, Kuhl A, et al. Newborn screening for inherited metabolic disorders: early Identification and long-term care for patients in the plain community, Wisconsin, 2011-2017[J]. Public Health Rep, 2019, 134(2_Suppl): 58S-63S. DOI: 10. 1177/0033354919878425.

[17] Wang Y, Caggana M, Sango-Jordan M. Long-term follow-up of children with confirmed newborn screening disorders using record linkage[J]. Genet Med, 2011, 13(10): 881-886. DOI: 10. 1097/GIM. 0b013e31821e485b.

[18] Listernick R, Frisone L, Silverman BL. Delayed diagnosis of infants with abnormal neonatal screens[J]. JAMA, 1992, 267(8): 1095-1099.

[19] Holtzman C, Slazyk WE, Cordero JF, et al. Descriptive epidemiology of missed cases of phenylketonuria and congenital hypothyroidism[J]. Pediatrics, 1986, 78(4): 553-558.

[20] Lloyd-Puryear MA, Brower A. Long-term follow-up in newborn screening: A systems approach for improving health outcomes[J]. Genet Med, 2010, 12(12 Suppl): S256-260. DOI: 10. 1097/GIM. 0b013e3181fe5d9c.

[21] Therrell BL Jr, Schwartz M, Southard C, et al. PEAS Organizing and Working Groups. Newborn screening system performance evaluation assessment scheme (PEAS)[J]. Semin Perinatol, 2010, 34(2): 105-120. DOI: 10. 1053/j. semperi. 2009. 12. 002.

[22] ACMG. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system[J]. Genet Med, 2006, 8 Suppl 1: S252-S253. DOI: 10. 1097/01. gim. 0000223891. 82390. ad.

(收稿日期: 2019-07-23)

(本文编辑 张谦)

《中华医学遗传学杂志》第七届编辑委员会通讯编委名单

(本名单按汉语拼音排序)

白燕	陈苏宁	陈万金	陈晓丽	崔东红	冯善伟	高素青	郝佳洁	何国平	侯巧芳	贾淑芹
江泓	李琳	李明	李伟	刘维亮	刘彦慧	姜桂予	逯军	罗巍	马小红	孟祥宁
庞泓	强荣	邱文娟	邵超鹏	谭建强	万华靖	汪雪雁	王慧君	王静敏	王蓉蓉	王彦林
向光大	谢龙旭	熊符	熊正方	徐俊	徐两蒲	徐严明	杨季云	杨涛	张丁丁	张霖
赵秀丽	周斌	朱发明	朱自严	邹海强						